

Zákazník: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 21-12345

Datum přijetí vzorku: 01.02.2021

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Lassie DEMO

Rasa: Plemeno

Tetovací číslo: 1392013

Mikročip: 123 456 789 012 345

Registrační číslo: REGQ12345

Datum narození: 1.1.2020

Pohlaví: samice

Datum odběru: 01.02.2021

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Výsledek: Xn/Xn

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.583_584insC genu IL2RG způsobující těžkou kombinovanou imunodeficienci (XSCID) u Cardigan a Pembroke Welsh Corgi. Tato imunitní porucha je charakterizovaná sníženým počtem lymfocytů s nízkými až nulovými koncentracemi IgG a IgA, ale normálními koncentracemi IgM. Klinické nálezy zahrnují nehmatné lymfatické uzliny, malou velikost brzlíku a chronické recidivující infekce. Postižená štěňata špatně prospívají, trápí je průjem a občasné zvracení, a i při podpůrné léčbě obvykle umírají do 4 měsíců věku.

Mutace způsobující XSCID je lokalizována na chromozomu X. Samci mají chromozomy X a Y, tedy mohou být pouze zdraví (Xn/Y) nebo nemocní (Xm/Y). Samice mají dva chromozomy X, tudíž mohou být buď zdravé (Xn/Xn), přenašečky (Xn/Xm) nebo nemocné (Xm/Xm). U přenašeček se nevyskytují klinické příznaky, avšak jsou schopné mutovanou alelu přenášet na své potomstvo.

Metoda: SOPAgriseq_canine, ngs

Datum vystavení zprávy: 06.02.2021

Datum provedení zkoušky: 01.02.2021 - 06.02.2021

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

Kód pro ověření zprávy je 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Jděte na www.genomia.cz pro ověření.

Zpráva o výsledku zkoušky nesmí být bez souhlasu laboratoře reprodukována jinak než celá.

Výsledek se vztahuje pouze ke vzorku tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.